



Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА  
Дата рождения: 02.02.2004 (19 л.) Пол: М  
Регистрация биоматериала: 15.09.2023  
Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302547139  
Заказчик: "Полное наименование  
юридического лица"  
Исполнитель: ООО "ДНКМ"



### Количественное исследование транскрипта p210 t(9;22) гена BCR-ABL

Показатель	Результат	Референсные значения
Транскрипт p210 t(9;22) гена BCR-ABL, кол.	Обнаружен транскрипт p210 химерного гена BCR-ABL1. Количество копий ABL1- 5678, количество копий BCR-ABL1 -1234. Количество транскрипта p210 по международной шкале (IS) - 36%. Уровень чувствительности Ig - 0,00015.	Транскрипта p210 химерного гена BCR-ABL1 обнаружено не было

**Комментарии к пробе:** У пациента был обнаружен химерный транскрипт BCR-ABL1 p210. Наиболее часто встречающимся химерным транскриптом BCR-ABL1 является p210, распространенность которого составляет более 95 %. Точки разрыва в гене BCR располагаются в major breakpoint cluster region (M-bcr) с формированием транскриптов e13a2 (b2a2) или e14a2 (b3a2), в результате которых образуется цитоплазматический белок с молекулярной массой 210 кДа (p210 transcripts, Mbcr). BCR-ABL1 представляет собой реципрокную транслокацию между хромосомами 9 и 22 t(9;22), которая лежит в основе молекулярного патогенеза хронического миелоидного лейкоза (ХМЛ) (95%), острого лимфобластного лейкоза (ОЛЛ) (35%) и острого миелоидного лейкоза (ОМЛ) (1%). Молекулярный мониторинг экспрессии BCR-ABL1 является обязательным аспектом контроля результатов лечения ХМЛ у пациентов, получающих терапию ингибиторами тирозинкиназы (ИТК). Уровень молекулярного ответа на ранних стадиях терапии позволяет прогнозировать прогрессию заболевания. Согласно текущим рекомендациям, результаты количественной оценки BCR-ABL1 должны быть выражены по Международной шкале (International Scale (IS)), которая аналогична используемой шкале в международном рандомизированном многоцентровом исследовании IRIS (International Randomized Study of Interferon versus STI571). В ходе IRIS были определены основные параметры молекулярного ответа (МО) — базовая линия и большой молекулярный ответ (БМО). Базовая линия — это значение медианы экспрессии у первичных пациентов, а БМО — это уменьшение экспрессии BCR-ABL на 3 порядка от базовой линии. Исследование выполняется с помощью количественной ПЦР в режиме реального времени с обратной транскрипцией, которая оценивает количество копий мРНК BCR-ABL, сравнивая с внутренним эталонным геном - ABL1. Оценку уровня экспрессии транскрипта BCR-ABL1 необходимо провести пациенту до начала терапии ингибиторами тирозинкиназы для определения базового уровня экспрессии BCR-ABL. Далее молекулярный мониторинг пациента проводится каждые 3 месяца. Данный подход позволит оценить эффективность назначенной терапии и предсказать возможность развития рецидива. При получении результатов исследования рекомендуется консультация врача-онкогематолога.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: